ITEM 285 : MALADIE CŒLIAQUE

Cause la plus fréquente de malabsorption
= **Maladie auto-immune** développé sur un *terrain génétique prédisposé* (**HLA DQ2 et/ou DQ8** : 95% des cas pour DQ2) par **intolérance aux protéines (gliadine) contenu dans le gluten** (blé, seigle, orge), notamment les glinides
- Prédominance **féminine** (2-3/1), 2 pics de fréquence = **20 à 40 ans** (majorité) et **nourrisson** (introduction du gluten à 6 mois)
- Prévalence de **1/100** à **1/300**

FDR

- **Antécédent familial au 1er degré** dans 10% des cas (HLA DQ2 ou DQ8)
- **Dermatite herpétiforme**
- Autre maladie auto-immune : **diabète, thyroïdite, cirrhose biliaire primitive, vitiligo**…
- **Déficit en IgA**
- Anomalie génétique : **trisomie 21**, **syndrome de Turner**

Diagnostic

Le diagnostic repose sur l'association de critères anapath et sérologiques + preuve diagnostique par test thérapeutique (éviction du gluten)

Clinique

- Forme classique (rare) : **diarrhée chronique** avec **signes cliniques de malabsorption**
- **Amaigrissement, dénutrition, retard de croissance** chez l'enfant/adolescent
- Forme paucisymptomatique : confusion avec des **troubles fonctionnels intestinaux**

Carences

- Fer : **anémie, troubles des phanères, perlèche, koilonichie**
- Vitamine B1 : **Béribéri** (asthénie, atteinte cardiaque, neuro), **encéphalopathie de Gayet-Wernicke**
- Vitamine B12 : **anémie mégaloblastique, sclérose combinée de la moelle**
- Vitamine PP : **éruption photosensible, purpura**
- Vitamine A : **héméralopie** (↘ vision dans l'obscurité), **photophobie**
- Vitamine D : **ostéomalacie, rachitisme, ostéoporose**
- Vitamine K : **syndrome hémorragique**
- Albumine : **hypoalbuminémie** (œdèmes…)
- Troubles neuro : épilepsie, neuropathie carentielle, ataxie)
- Trouble de reproduction : **aménorrhée, infertilité, hypotrophie fœtale, fausses couches à répétition**
- **Cytolyse hépatique** inexpliquée
- **Aphtose buccale récidivante, hippocratisme digital**

Paraclinique

1ère étape

- **Dosage d'IgA anti-transglutaminase**
+ **Dosage pondéral des IgA** : en cas de déficit en IgA, le dosage d'IgA anti-transglutaminase n'est pas interprétable (3 à 5% des cas) ➝ dosage des IgG + biopsie duodénale

2ème étape

Si IgA anti-transglutaminase > 10N

- **Dosage des IgA anti-endomysium**
- **Typage HLA DQ2/DQ8**
➝ Diagnostic sans biopsie si les 2 sont positifs *(collège de Pédiatrie)*
➝ Elimine le diagnostic si les HLA DQ2 et DQ8 ne sont pas retrouvés

Biopsies duodénales

= Si IgA anti-transglutaminase < 10N sans déficit en IgA ou si dosage des IgA anti-endomysium et/ou HLA négatif : **biopsies du 2e ± 3e duodénum**
➝ Histologie : **Atrophie villositaire : totale, subtotale ou partielle, ↗ Lymphocytes intra-épithéliaux, infiltration lymphoplasmocytaire du chorion, présence de PNE, hypertrophie des cryptes**

Bilan

- Biologie : **NFS, ionogramme, calcémie, magnésémie, fer, folates, B12, TP, bilan hépatique**
- **Ostéodensitométrie**

Prise en charge

Régime sans gluten à vie

= Supprimer tous les aliments et médicaments contenant des farines de **blé, seigle ou orge** à vie
- **Maïs**, **riz** et **avoine** utilisables sans réserve
- Participe au dg = **test thérapeutique** avec disparition des signes cliniques 1-2 semaines, négativation des anticorps en 12-18 mois, régression de l'atrophie villositaire en 6-12 mois
- **Consultation diététicienne** avec liste des produits sans gluten
- Pathologie non reconnue ALD mais possible aide financière pour achat d'aliments sans gluten après déclaration à la sécu de la maladie

Complications

- **Ostéopénie** (50% au diagnostic, régression après régime)
- **Sprue réfractaire** = **lymphome intra-épithélial** = **entité pré-lymphomateuse** : persistance des signes malgré un régime sans gluten > 6 mois, avec infiltration de la muqueuse par des lymphocytes T anormaux (CD3+ CD8-)
- **Lymphome invasif**
- **Adénocarcinome du grêle, de l'œsophage et carcinome du pharynx**

	Surveillance	= **Sous régime sans gluten strict bien suivi** : *- Régression en 3 mois des signes cliniques et biologiques* *- Négativation des Ac après 12 mois* *- Régression de l'atrophie villositaire en 24 mois (non contrôlé)* - L'ostéopénie régresse en partie
	Résistance au régime sans gluten	- **Mauvaise observance** (1ère cause) ou **erreur diagnostique** - Complication : **sprue réfractaire**, **lymphome invasif, ADK de l'intestin**